



ABBONATI



MENU CERCA NOTIFICHE

la Repubblica

ABBONATI GEDI SMILE



Cronaca

adv



Malattie rare, la cura c'è ma costa troppo: le case farmaceutiche abbandonano le terapie geniche. Telethon: "Faremo noi quella per i bambini bolla"
di Elena Dusi



Hassan, un bambino curato con la terapia genica

In cinque casi le aziende hanno rimosso dallo scaffale farmaci efficaci per mancanza di profitto. I pazienti delle sperimentazioni sono guariti. Ma per gli altri le porte sono chiuse

f

×

✉

in

📌

🕒

La cura esiste, ma costa troppo. Se [Hassan](#), siriano, è guarito dalla malattia dei bambini farfalla e oggi a 15 anni vive una vita normale in Germania, Rebecca a Gorizia non sta incontrando la stessa fortuna. La terapia genica messa a punto all'università di Modena per curare la loro malattia - l'epidermolisi bollosa - nel frattempo è stata infatti [abbandonata](#) dall'azienda farmaceutica che la produceva: è troppo costosa. Due ragazze ucraine con l'identica malattia sono state accolte a Modena per sfuggire dalla guerra. Ma neanche loro per il momento riceveranno il trattamento rimasto orfano.

Il problema riguarda oggi alcune malattie genetiche rare, abbandonate in almeno cinque casi dalle aziende farmaceutiche che non trovano redditizio il trattamento. In futuro però potrebbe estendersi anche a malattie più diffuse come il cancro. Anche qui infatti si sta ampliando la forbice tra la capacità della scienza di mettere a punto terapie avanzate e costose e la capacità di allargarsi che hanno i cordoni della borsa.

I successi della terapia genica

Nel caso delle malattie ereditarie, c'è una cura che ha capovolto il destino di alcune centinaia di pazienti, spesso bambini. La [terapia genica](#) consiste nel correggere il difetto del Dna usando un virus come cavallo di Troia.

 [Partecipa alla conversazione](#)

“

Cosa ne pensi?

Esprimi ora la tua opinione

”

[Leggi i commenti](#)

Il virus penetra nelle cellule staminali del sangue, vi consegna una copia del gene corretto e le riporta al buon funzionamento. Le staminali vengono poi reinfuse nei pazienti ripristinando la loro salute, finora senza *défaillances*.

La terapia genica ha curato a oggi 45 pazienti con l'Ada-Scid, la malattia dei bambini-bolla, costretti a vivere in costante lockdown per il cattivo funzionamento del sistema immunitario. Da tutto il mondo i

pazienti sono venuti a Milano, all'Istituto Sr-Tiget (Telethon-San Raffaele per la terapia genica), che è l'unico centro autorizzato al trattamento.

I passi indietro delle case farmaceutiche

Terminate le sperimentazioni, ottenuta l'approvazione da parte dell'Agenzia Europea per il Farmaco (Ema), Telethon e San Raffaele hanno ceduto la terapia genica battezzata Strimvelis prima alla multinazionale Gsk, poi alla casa farmaceutica anglo-americana Orchard.

Entrambe però l'hanno abbandonata per ragioni commerciali, lasciando i malati senza cura anche se Gsk aveva fissato un prezzo di ben 594mila euro a trattamento e cinque paesi europei avevano accettato il rimborso per i pazienti trattati. Le agenzie regolatorie di Italia e Gran Bretagna avevano anche valutato Strimvelis più conveniente rispetto a una vita di cure continue, e comunque poco efficaci.

Telethon fa da sola

Il 12 settembre a sorpresa Telethon [ha annunciato](#) che si occuperà da sola della produzione del trattamento. "Siamo la prima organizzazione non profit che si fa carico della commercializzazione di una terapia. E' impegnativo, ma siamo convinti che sia l'unico modo per restare fedeli a noi stessi e ai pazienti" ha spiegato **Francesca Pasinelli**, direttore generale di Telethon.

Quanto potrà funzionare? Telethon ha un budget di 75 milioni di euro, 51 dei quali dedicati direttamente alla ricerca. Senza quei fondi, Strimvelis non sarebbe nemmeno mai nata.

L'amarezza del Bambin Gesù

Una soluzione ponte l'ha trovata anche **Franco Locatelli** al Bambino Gesù di Roma. Il direttore del dipartimento di oncoematologia e terapia genica dell'ospedale pediatrico romano (e coordinatore del Cts durante il Covid) ha sperimentato con successo la terapia genica su 10 [ragazzi](#) con la beta-talassemia.

"Poi un giorno unilateralmente, improvvisamente e senza darcene comunicazione preventiva, l'azienda americana Bluebird Bio ha deciso di ritirare il trattamento dal mercato europeo, continuando a lavorare negli Stati Uniti, dove ha ottenuto un prezzo di 2,8 milioni solo per la produzione delle cellule geneticamente corrette" racconta amareggiato Locatelli.

La marcia indietro di Bluebird ha riguardato anche la terapia genica per un'altra malattia genetica che colpisce il sistema nervoso: la adrenoleucodistrofia.

I ragazzi con la talassemia che chiedono aiuto al Bambin Gesù possono per il momento accedere a un'altra sperimentazione, sostenuta dall'azienda di biotecnologie americana Vertex. Terminati i trial, però, il problema si ripresenterà con puntualità. "E anche durante le sperimentazioni - aggiunge Locatelli - i posti sono limitati. Non bastano per tutti i pazienti".

I bambini farfalla restano orfani

Una porta chiusa è quel che trovano al momento gli sfortunati bambini con un'altra malattia risolvibile grazie alla terapia genica: l'epidermolisi bollosa.

La pelle dei cosiddetti “bambini farfalla” si sgretola causando una vita dolorosa e spesso breve. Per questo la foto di Hassan, 9 anni, che correva e calciava un pallone nel 2017 si guadagnò la copertina di *Nature* e fece il giro del mondo. La terapia genica messa a punto all’università di Modena da **Michele De Luca** era riuscita a curarlo.

Oggi Hassan sta bene e continua a correre, ma nel 2022 l’azienda Chiesi si è ritirata dal settore della terapia genica. Ha smesso di somministrare il trattamento e oggi la start up dell’università di Modena che aveva messo a punto la terapia - Holostem - deve dire di no sia alle richieste dei bambini farfalla che a quelle dei pazienti con un’altra malattia rara, questa volta alla cornea: il deficit di cellule staminali limbari. Nei laboratori ora in pausa di Holostem il gruppo di Graziella Pellegrini aveva infatti messo a punto una cura - la prima al mondo a base di cellule staminali approvata dall’Ema - che ridonava la vista a un centinaio di pazienti all’anno in tutta Europa.

Le famiglie dei pazienti e i loro sostenitori si battono perché una soluzione venga trovata con l’associazione “[Le ali di Camilla](#)”.

Le terapie avanzate, spiega De Luca, “devono affrontare una sorta di valle della morte, prima di avere accesso al mercato. I costi alti e il numero limitato di pazienti sono infatti un limite alla commercializzazione”. Il problema, secondo il ricercatore, non sono tanto i costi vivi - “le multinazionali hanno ricavi tali da potersi permettere la terapia genica” - quanto le ridotte possibilità di ricavo. “Queste terapie - prosegue De Luca - non sono redditizie. L’industria semplicemente non le considera interessanti e le abbandona”.

Una possibile cura anche per i tumori

Se si pensa che una versione della terapia genica simile a quella usata per le malattie genetiche rare (le famose cellule Car T all’inizio dell’anno è stata applicata al Bambin Gesù a un gruppo di bambini con un tumore solido fatale in circa la metà dei casi - il neuroblastoma - e che nella metà dei pazienti che avevano fallito ogni altro trattamento ogni segno di malattia è scomparso, si capisce però che il futuro della terapia genica non riguarda solo le malattie rare dai nomi difficili.

In prospettiva il trattamento potrà essere usato anche in altri tipi di cancro. “Producendo la terapia nell’Officina Farmaceutica dell’Ospedale abbiamo costi di 70mila euro per paziente. E’ chiaro che su numeri grandi si aprirebbe un problema di sostenibilità che il Bambin Gesù difficilmente potrebbe affrontare da solo” commenta Locatelli.

Il rischio, hanno [scritto](#) l’anno scorso su *Nature Medicine* tre scienziati dell’Istituto San Raffaele-Telethon, **Alessandro Aiuti**, **Luigi Naldini** e **Francesca Pasinelli**, “è quello di abbandonare terapie che possono salvare delle vite e che per essere messe a punto sono costate soldi pubblici e di donatori privati”. L’alternativa altrimenti è relegarle “a pochi paesi ricchi o alle cliniche private”.